Richtlinien

des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen

über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres („Kinder-Richtlinien“)

in der Fassung vom 26. April 1976
(veröffentlicht als Beilage Nr. 28 zum Bundesanzeiger Nr. 214
vom 11. November 1976)

zuletzt geändert am 15. Mai 2008
veröffentlicht im Bundesanzeiger; Nr. 96: S. 2 326
in Kraft getreten am 1. Juli 2008

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Die vom Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen gemäß § 26 Abs. 2 i. V. m. § 92 Abs. 1 und 4 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) beschlossenen Richtlinien bestimmen das Nähere über die den gesetzlichen Erfordernissen des § 26 SGB V entsprechenden ärztlichen Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres.

A.
Allgemeines

1. Die nach diesen Richtlinien durchzuführenden ärztlichen Maßnahmen bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres dienen der Früherkennung von Krankheiten, die eine normale körperliche oder geistige Entwicklung des Kindes in nicht geringfügigem Maße gefährden. Ärztliche Maßnahmen haben sich daher zu richten auf:

Störungen in der Neugeborenenperiode

01 Früh-, Mangelgeburt, Übertragung

02 Asphyxie

03 Schwere Hyperbilirubinämie

04 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Störungen in der Neugeborenenperiode (z. B. Krämpfe, Sepsis, andere intrauterin/perinatal erworbene Infektionen)

Angeborene Stoffwechsel-Störungen

05 Mucoviscidose

06 Phenylketonurie

07 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende angeborene Stoffwechselstörungen (z. B. Galaktosämie)

Endokrine Störungen, Vitaminosen

08 Hypo- oder Hypervitaminosen (z. B. Rachitis, D-Hypervitaminose)

09 Diabetes mellitus des Kindes

10 Hypothyreose

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

11 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende endokrine Störungen (z. B. AGS)

12 Blutkrankheiten (z. B. Hämophilien, Antikörpermangelsyndrome)

Entwicklungs- und Verhaltensstörungen

13 Somatische Entwicklungsstörungen (z. B. Dystrophie, Minderwuchs, Fettsucht)

14 Kognitiver Entwicklungsrückstand

15 Störungen der emotionellen oder sozialen Entwicklung (z. B. Verhaltensstörungen)

16 Störungen der motorischen Entwicklung oder andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende funktionelle Störungen

Nervensystem

17 Cerebrale Bewegungsstörungen (zentrale Tonus- und Koordinationsstörungen, Cerebralparesen)

18 Fehlbildungen des Zentralnervensystems (z. B. Spina bifida und Hydrocephalus)

19 Anfallsleiden

20 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Erkrankungen des Nervensystems (z. B. neuromuskuläre Erkrankungen, periphere Lähmungen)

Sinnesorgane

21 Hochgradige Sehbehinderung, Blindheit

22 Schielkrankheit

23 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Fehlbildungen oder Erkrankungen der Augen

24 Hochgradige Hörbehinderung, Gehörlosigkeit

25 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Fehlbildungen oder Erkrankungen der Ohren

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

26 **Sprachstörungen oder Sprechstörungen**
z. B. verzögerte Sprachentwicklung, Artikulationsstörungen, Stottern

27 **Zähne, Kiefer, Mundhöhle**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

28 **Herz/Kreislauf**
Fehlbildungen oder Erkrankungen des Herzens oder der herznahen Gefäße

29 **Atmungsorgane**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

30 **Verdauungsorgane**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

31 **Nieren und Harnwege**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

32 **Geschlechtsorgane**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

Skelett und Muskulatur

33 Hüftgelenksanomalien

34 Andere, die Entwicklung in nicht geringfügigem Maße gefährdende Fehlbildungen oder Erkrankungen des Skelettsystems

35 Myopathien (z. B. progressive Muskeldystrophie)

36 **Haut**
Fehlbildungen oder Erkrankungen

37 **Multiple Fehlbildungen**, einschließlich **chromosomaler Aberrationen**
(z. B. Down-Syndrom)

Die laufenden Nummern dieser Aufstellung sind zugleich die Kennziffer nach Abschnitt C Abs. 3.

2. Die Maßnahmen sollen mögliche Gefahren für die Gesundheit der Kinder dadurch abwenden, dass aufgefundene Verdachtsfälle eingehend diagnostiziert und erforderlichenfalls rechtzeitig behandelt werden können.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

3. Es werden die Untersuchungen durchgeführt, die im Abschnitt B festgelegt und im Untersuchungsheft für Kinder (Anlage)* aufgeführt sind. Dabei sollen die in Abschnitt C aufgestellten Richtlinien über Aufzeichnungen und Dokumentation beachtet werden. Neugeborene haben zusätzlich Anspruch auf ein erweitertes Neugeborenen-Screening nach Maßgabe der Anlage 2 der Richtlinien.

4. Ergeben diese Untersuchungen das Vorliegen oder den Verdacht auf das Vorliegen einer Krankheit, so soll der Arzt dafür Sorge tragen, dass diese Fälle im Rahmen der Krankenbehandlung einer weitergehenden, gezielten Diagnostik und ggf. Therapie zugeführt werden.

   Bei erkennbaren Zeichen einer Kindesvernachlässigung oder -misshandlung hat der untersuchende Arzt die notwendigen Schritte einzuleiten.

5. Untersuchungen nach diesen Richtlinien sollen diejenigen Ärzte durchführen, welche die vorgesehenen Leistungen auf Grund ihrer Kenntnisse und Erfahrungen erbringen können, nach der ärztlichen Berufsordnung dazu berechtigt sind und über die erforderlichen Einrichtungen verfügen.

6. Die bei diesen Maßnahmen mitwirkenden Ärzte haben darauf hinzuwirken, dass für sie tätig werdende Vertreter diese Richtlinien kennen und beachten.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

B.
Untersuchungen

Die Früherkennungsmaßnahmen bei Kindern in den ersten sechs Lebensjahren umfassen insgesamt zehn Untersuchungen gemäß den in dieser Richtlinie und im Untersuchungsheft für Kinder (Anlage 1) gegebenen Hinweisen sowie das erweiterte Neugeborenen-Screening (Anlage 2). Die Untersuchungen können nur in den jeweils angegebenen Zeiträumen unter Berücksichtigung folgender Toleranzgrenzen in Anspruch genommen werden:

Untersuchungsstufe		Toleranzgrenze	
U 2	3. – 10. Lebenstag	U 2	3. – 14. Lebenstag
U 3	4. – 5. Lebenswoche	U 3	3. – 8. Lebenswoche
U 4	3. – 4. Lebensmonat	U 4	2. – 4 ½ . Lebensmonat
U 5	6. – 7. Lebensmonat	U 5	5. – 8. Lebensmonat
U 6	10. – 12. Lebensmonat	U 6	9. – 14. Lebensmonat
U 7	21. – 24. Lebensmonat	U 7	20. – 27. Lebensmonat

* Wurde in die vorl. Rechtsquellensammlung nicht aufgenommen

U7a	34. – 36. Lebensmonat	U7a	33. – 38. Lebensmonat
U 8	46. – 48. Lebensmonat	U 8	43. – 50. Lebensmonat
U 9	60. – 64. Lebensmonat		58. – 66. Lebensmonat

U1 Neugeborenen-Erstuntersuchung

Die erste Untersuchung soll unmittelbar nach der Geburt vorgenommen werden. Ist ein Arzt nicht anwesend, soll die Hebamme diese Untersuchung durchführen. Diese Untersuchung hat im Wesentlichen zum Ziel, lebensbedrohliche Zustände zu erkennen und augenfällige Schäden festzustellen, ggf. notwendige Sofortmaßnahmen einzuleiten. Dabei ist auf Kolorit, Atmung, Tonus, Reflexe beim Absaugen, Herzschläge, den Asphyxie-Index, auf Gelbsucht, Ödeme, die Reife sowie auf sofort behandlungsbedürftige Missbildungen des Neugeborenen zu achten, insbesondere nach Risikoschwangerschaft (Risikokinder).

U2 Neugeborenen-Untersuchung vom 3. bis 10. Lebenstag

Erhebung der Vorgeschichte
- Atemstillstand oder Krämpfe
- Schwierigkeiten beim Trinken, Schluckstörungen
- Guthrie-Test durchgeführt
- Rachitis/Fluoridprophylaxe besprochen

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
- Körpermaße
- Reifezeichen
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

U3 Untersuchung in der 4. bis 5. Lebenswoche

Erhebung der Vorgeschichte
- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- schreit schrill oder kraftlos
- Reaktion auf laute Geräusche fehlt
- keine altersgemäße Ernährung

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht eingeleitet
Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung
Eingehende Untersuchungen
Körpermaße
Haut
Brustorgane
Bauchorgane
Geschlechtsorgane
Skelettsystem
Sinnesorgane
Motorik und Nervensystem

Screening auf Hüftgelenksdysplasie und -luxation
(Sonographische Untersuchung der Hüftgelenke nach Maßgabe der in der Anlage 3 dieser Richtlinien angegebenen Durchführungsempfehlungen)

Ernährungshinweise im Hinblick auf Mundgesundheit

U4 Untersuchung im 3. bis 4. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte
Krampfanfälle
Schwierigkeiten beim Trinken und Füttern
Erbrechen, Schluckstörungen
abnorme Stühle
reaktives Lächeln fehlt
Kopfbewegung zur Schallquelle fehlt
Zusammenführen der Hände in der Mittellinie fehlt
keine altersgemäße Ernährung
Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnose der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
Körpermaße
Haut
Brustorgane
Bauchorgane
Geschlechtsorgane
Skelettsystem
Sinnesorgane
Motorik und Nervensystem

Diese Richtlinienversion ist nicht mehr in Kraft.

U5 Untersuchung im 6. bis 7 Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte
- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Füttern
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Blickkontakt fehlt
- stimmhaftes Lachen fehlt
- Reaktion auf Klingel/Telefon/Zuruf der Eltern fehlt
- Interesse für angebotenes Spielzeug fehlt
- aktives Drehen von Rücken- in Seiten- oder Bauchlage fehlt
- keine altersgemäße Ernährung
- Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
- seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

Hinweise zu Mundhygiene und zahnschonender Ernährung

U6 Untersuchung im 10. bis 12. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte
- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Essen
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Miktionsstörungen
- gehäufte Infektionen
- Blickkontakt fehlt
- verzögerte Sprachentwicklung (keine Silbenverdoppelung wie "dada")
- Reaktion auf leise Geräusche fehlt
- Stereotypien (z. B. rhythmisches Kopfwackeln)
- keine altersgemäße Ernährung
- Rachitis/Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
- seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

Hinweise zur Zahnpflege

U7 Untersuchung im 21. bis 24. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte
- Krampfanfälle
- Schwierigkeiten beim Trinken und Essen
- Erbrechen, Schluckstörungen
- abnorme Stühle
- Miktionsstörungen
- gehäufte Infektionen
- altersgemäße Sprache fehlt (z.B. keine Zweiwortsätze, kein Sprechen in der 3. Person wie "Peter essen")
- altersgemäßes Sprachverständnis fehlt (z.B. kein Zeigen auf Körperteile nach Befragen, kein Befolgen einfacher Aufforderung)
- Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Schlafstörungen)
- erste freie Schritte nach 15. Lebensmonat
- Treppensteigen mit Festhalten am Geländer fehlt
- Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Schutzimpfungen nicht durchgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
- seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

Diese Richtlinienversion ist nicht mehr in Kraft.

U7a Untersuchung im 34. bis 36. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte

- Krampfanfälle
- Miktionsstörungen
- Gehäufte Infektionen
- Altersgemäße Sprache fehlt (z. B. keine Drei- bis Fünfwortsätze, eigener Vor- oder Rufname wird nicht verwendet)
- Altersgemäßes Sprachverständnis fehlt (z. B. kein Zeigen auf Körperteile auf Befragen)
- Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Stereotypien, ausgeprägte nächtliche Schlafstörungen)
- Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Schutzimpfungen unvollständig
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes
- seit letzter Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation
- Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen

- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

U8 Untersuchung im 46. bis 48. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte

- Krampfanfälle
- Miktionsstörungen
- gehäufte Infektionen
- altersgemäße Sprache fehlt (z. B. kein Sprechen in Sätzen in der "Ich-Form")
- Aussprachestörungen (z. B. Stottern, schwere Stammelfehler, unverständliche Sprache)
- Verhaltensauffälligkeiten (z. B. Einnässen, ausgeprägte nächtliche Durchschlafstörungen, Störungen des sozialen Kontaktes, Stereotypien, unkonzentriertes Spielen)
- auffällige motorische Ungeschicklichkeit
- Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Schutzimpfungen unvollständig
- Tuberkulinprobe durchgeführt
- Eltern unzufrieden mit Entwicklung und Verhalten des Kindes

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnosen der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchungen
- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- auffälliger Harnbefund
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

U9 Untersuchung im 60. bis 64. Lebensmonat

Erhebung der Vorgeschichte
- Eltern besorgt über die Entwicklung des Kindes
- Krampfanfälle
- gehäufte Infektionen
- Sprachstörungen
- Aussprachestörungen
- Sprachverständnis
- Verhaltensauffälligkeiten
- auffällige motorische Ungeschicklichkeit
- Atemnot in Ruhe und/oder bei Belastung
- Fluoridprophylaxe nicht fortgeführt
- Schutzimpfungen unvollständig
- Tuberkulinprobe durchgeführt
- Mitarbeit und/oder Verständnis bei der Untersuchung auffällig
- seit der letzten Früherkennungsuntersuchung entwicklungsgefährdende Erkrankung oder Operation

Verdachtsdiagnose der letzten Früherkennungsuntersuchung

Eingehende Untersuchung
- Körpermaße
- Haut
- Brustorgane
- Bauchorgane
- Geschlechtsorgane
- auffälliger Harnbefund
- Skelettsystem
- Sinnesorgane
- Motorik und Nervensystem

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

C.
Dokumentation und Evaluation

1. Die Dokumentation zu vorgenannten Früherkennungsuntersuchungen erfolgt entsprechend den Anlagen zu diesen Richtlinien (Anlage 1 – Untersuchungsheft für Kinder; Anlage 2 und Anlage 4 – erweitertes Neugeborenen-screening; Anlage 5 – sonografische Untersuchung der Säuglings-hüfte).

2. Der für die Kinder-Richtlinien zuständige Ausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses ist berechtigt, Änderungen am Kinder-Untersuchungsheft oder anderen Dokumentationsvorlagen vorzunehmen, deren Notwendigkeit sich aus der praktischen Anwendung ergibt, soweit dadurch das Kinderuntersuchungsheft oder eine andere Dokumentationsvorlage nicht in seinem wesentlichen Inhalt geändert wird.

3. Zur Evaluation spezifischer Fragestellungen legt der Gemeinsame Bundesausschuss fest, welche Dokumentationen zusätzlich erforderlich sind und in welchem Umfang diese ausgewertet werden.

D.
Anspruchsberechtigung

1. Versicherte mit Anspruch auf Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten bei Kindern weisen diesen durch Vorlage einer Krankenversichertenkarte oder eines Behandlungsausweises nach.

2. Die erste Untersuchung nach den Richtlinien über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (U 1) wird auf einem mit der Krankenversichertenkarte eines Elternteils ausgestellten Abrechnungsschein (Muster 5 der Vordruck-Vereinbarung) abgerechnet. Dies gilt auch für die zweite Untersuchung (U 2), wenn zum Zeitpunkt der Untersuchung noch keine Krankenversichertenkarte für das Kind vorliegt.

3. Wird der Anspruch durch die Vorlage einer Krankenversichertenkarte nachgewiesen, hat der Vertragsarzt die Erfüllung der in diesen Richtlinien angeführten Voraussetzungen zu beachten, soweit dies anhand der Angaben des Versicherten sowie seiner ärztlichen Unterlagen und Aufzeichnungen möglich ist.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

E.
Inkrafttreten

Die Richtlinien treten am 1. Januar 1977 in Kraft.*)

Köln, den 26. April 1976

Bundesausschuss der Ärzte und Krankenkassen

Der Vorsitzende

*) Letzte Änderung vom 22. August 1995 ist am 1. Januar 1996 in Kraft getreten.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Anlage 1
(zu Abschnitt A. Nr. 3 der Kinder-Richtlinien)

Untersuchungsheft für Kinder
nicht abgedruckt

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Anlage 2: Erweitertes Neugeborenen-Screening

I. Allgemeine Bestimmungen 14
§ 1 Allgemeines 14
§ 2 Geltungsbereich 14
§ 3 Anspruchsberechtigung 14
§ 4 Aufklärung und Einwilligung 14
§ 5 Zielkrankheiten und deren Untersuchung 15
II. Verfahren 15
§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens 15
§ 7 Durchführungsverantwortung 16
§ 8 Zeitpunkt der Probenentnahmen 16
§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung 16
§ 10 Befundübermittlung 17
III. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen 18
§ 11 Genehmigung für Laborleistungen 18
§ 12 Qualifikation des Laborarztes 18
§ 13 Anforderungen an die Labore 19
§ 14 Qualitätssicherung 19
§ 15 Dokumentation der Laborleistungen 20
§ 16 Anpassung 20

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft

I. Allgemeine Bestimmungen

§ 1 Allgemeines

(1) Das nach diesen Richtlinien durchzuführende erweiterte Neugeborenen-Screening dient der Früherkennung von angeborenen Stoffwechseldefekten und endokrinen Störungen bei Neugeborenen, die die körperliche und geistige Entwicklung der Kinder in nicht geringfügigem Maße gefährden. Durch das Screening soll eine unverzügliche Therapieeinleitung im Krankheitsfall ermöglicht werden.

(2) Das Screening umfasst ausschließlich die in § 5 als Zielkrankheiten aufgeführten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen.

§ 2 Geltungsbereich

Die Richtlinie gilt auf Grundlage von § 26 des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) für alle zu Lasten der gesetzlichen Krankenversicherung durchgeführten Neugeborenen-Screenings, unabhängig davon, welcher Leistungserbringer sie einleitet oder erbringt.

§ 3 Anspruchsberechtigung

Neugeborene haben Anspruch auf Teilnahme am erweiterten Neugeborenen-Screening entsprechend dieser Richtlinie.

§ 4 Aufklärung und Einwilligung

Die Eltern (Personensorgeberechtigten) des Neugeborenen sind nach der Geburt, aber vor der Durchführung des Screenings eingehend und mit Unterstützung eines

Informationsblattes entsprechend Anlage 3 zu Sinn, Zweck und Ziel des Screenings aufzuklären. Ihre Einwilligung oder Ablehnung ist mit der Unterschrift zumindest eines Elternteiles (Personensorgeberechtigten) zu dokumentieren.

§ 5 Zielkrankheiten und deren Untersuchung

(1) Im erweiterten Neugeborenen-Screening wird ausschließlich auf die nachfolgenden Zielkrankheiten gescreent:

1. Hypothyreose
2. Adrenogenitales Syndrom (AGS)
3. Biotinidasemangel
4. Galaktosämie
5. Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA)
6. Ahornsirupkrankheit (MSUD)
7. Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (MCAD)
8. Long-Chain-3-OH-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (LCHAD)
9. Very-Long-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (VLCAD)
10. Carnitinzyklusdefekte
    a) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-I-Mangel (CPT-I)
    b) Carnitin-Palmitoyl-Transferase-II-Mangel (CPT-II)
    c) Carnitin-Acylcarnitin-Translocase-Mangel
11. Glutaracidurie Typ I (GA I)
12. Isovalerianacidämie (IVA)

(2) Das Screening auf die Zielkrankheiten Nummern 1 - 4 erfolgt mit konventionellen Laboruntersuchungsverfahren (Nr. 1 und Nr. 2 mittels immunometrischer Teste [Radioimmunoassays/Fluoroimmunoassays], Nr. 3 mittels eines photometrischen Tests, Nr. 4 mittels eines photometrischen und fluorometrischen Tests). Das Screening auf die Zielkrankheiten Nummern 5 - 12 wird mittels der Tandemmassenspektrometrie durchgeführt.

(3) Die Untersuchung weiterer, nicht in Absatz 1 genannter Krankheiten ist nicht Teil des Screenings. Daten zu solchen Krankheiten sind, soweit technisch ihre Erhebung nicht unterdrückt werden kann, unverzüglich zu vernichten. Deren Nutzung, Speicherung oder Weitergabe ist nicht zulässig. Die im Rahmen des Screenings erhobenen Daten dürfen ausschließlich zu dem Zweck verwendet werden, die vorgenannten Zielkrankheiten zu erkennen und zu behandeln.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

II. Verfahren

§ 6 Grundsätze des Screening-Verfahrens

(1) Der Erfolg des Screenings ist insbesondere abhängig von der Zuverlässigkeit der Befundergebnisse und der Schnelligkeit, mit der in Verdachtsfällen die Abklärungsdiagnostik durchgeführt und die therapeutischen Maßnahmen

eingeleitet werden.

(2) Zur zuverlässigen Diagnose ist bei einem ersten auffälligen Befund sofort eine zweite Laboruntersuchung durchzuführen. Das Verfahren und die Verantwortlichkeiten sind dabei die gleichen wie bei der Erstbefundung. Ergibt auch die zweite Untersuchung einen auffälligen Befund, ist eine dem Befund angemessene unverzügliche Abklärung und ggf. Therapieeinleitung zu veranlassen.

(3) Zwischen der Abnahme der Probe und der Übermittlung eines auffälligen Befundes an den Einsender sollen nicht mehr als 72 Stunden liegen.

§ 7 Durchführungsverantwortung

(1) Die Verantwortung für die Durchführung des Screenings liegt bei dem Leistungserbringer, der die Geburt des Kindes verantwortlich geleitet hat (im Folgenden „verantwortlicher Einsender“ genannt). Durch seine Probenübermittlung an einen berechtigten Laborarzt nach § 11 wird diesem die Verantwortung für die Laboruntersuchungen nach § 5 und die Befundübermittlungen nach § 10 übertragen.

(2) Auch ohne Durchführungsverantwortung nach Absatz 1 hat sich der die U2-Früherkennungsuntersuchung beim Neugeborenen durchführende Arzt bei der Untersuchung zu vergewissern, dass die Entnahme der Blutprobe für das erweiterte Neugeborenen-Screening dokumentiert wurde. Ist das Screening nicht dokumentiert, so hat er das Screening nach dieser Richtlinie durchzuführen.

§ 8 Zeitpunkt der Probenentnahmen

(1) Der optimale Entnahmezeitpunkt ist die 48. bis 72. Lebensstunde. Die Blutprobe soll nicht vor der 36. und nicht nach der 72. Lebensstunde entnommen werden. In diesem Zeitfenster versäumte Probenentnahmen müssen unverzüglich nachgeholt werden.

(2) Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde oder Verlegung soll eine erste Probe entnommen werden. Ein früherer Untersuchungszeitpunkt als die 36. Lebensstunde erhöht das Risiko von falsch-negativen und falsch-positiven Befunden. Bei Entlassung vor der 36. Lebensstunde müssen die Eltern (Personensorgeberechtigten) daher über die Notwendigkeit einer termingerechten zweiten Laboruntersuchung informiert werden.

(3) Die erste Probenentnahme soll vor einer Transfusion, Korticosteroid- oder Dopamintherapie durchgeführt werden.

(4) Bei sehr unreifen Neugeborenen (Geburt vor der 32. Schwangerschaftswoche) muss außer dem Erstscreening nach Absatz 1 ein abschließendes Zweitscreening in einem korrigierten Alter von 32 Schwangerschaftswochen erfolgen.

§ 9 Probenentnahme und Probenbearbeitung

(1) Der verantwortliche Einsender (§ 7) muss natives Venen- oder Fersenblut entnehmen, auf speziell dafür vorgesehenes Filterpapier (Filterpapierkarte) auftropfen und bei Raumtemperatur trocknen. Die Berechtigung zur Blutentnahme richtet sich nach dem Berufsrecht des jeweiligen Leistungserbringers.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

(2) Die Probenentnahme, die Angaben zum Neugeborenen und das Datum der Versendung der Blutprobe sind auf der Filterpapierkarte gemäß Anlage 4 und in geeigneter Weise auch im Kinderuntersuchungsheft zu dokumentieren, um die Überprüfung der erfolgten Blutentnahme im Rahmen der U2 zu ermöglichen.

(3) Der verantwortliche Einsender hat durch Festlegung geeigneter Maßnahmen die eineindeutige Probenzuordnung zum Neugeborenen sicher zu stellen.

(4) Die Filterpapierkarte ist an einen zur Durchführung der notwendigen Laborleistungen nach § 11 berechtigten Arzt zu senden.

(5) Das Entnahme-Datum soll zugleich Proben-Versand-Datum sein.

(6) Die Ablehnung des Screenings oder der Tod des Neugeborenen vor einer möglichen ersten Blutentnahme nach § 8 sind auf leeren Filterpapierkarten zu dokumentieren und an das Screeninglabor zu senden.

§ 10 Befundübermittlung

(1) Wenn die Untersuchung aus der Blutprobe des Kindes im Labor den Verdacht auf das Vorliegen einer der Zielkrankheiten ergibt, ist der verantwortliche Einsender unverzüglich zu unterrichten und zur Entnahme einer Kontrollblutprobe aufzufordern. Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich und mit Bezug auf die befundete Zielkrankheit hinzuweisen. Dem Einsender ist zu empfehlen, schnellstmöglich Kontakt zu den Eltern (Personensorgeberechtigten) aufzunehmen. Außerdem sind ihm Kontaktmöglichkeiten (insbesondere Telefonnummern) zu den nächsterreichbaren Zentren mit Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit mitzuteilen. Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.

(2) Für ihre Erreichbarkeit zum Zeitpunkt der möglichen Befundübermittlung haben Einsender und Eltern (Personensorgeberechtigte) Telefonnummern anzugeben, die auf der Filterpapierkarte zu dokumentieren sind.

(3) Bei pathologischen Befunden erfolgt eine unverzügliche Befundweitergabe, mündlich und schriftlich, vom Laborarzt an den verantwortlichen Einsender. Der Laborarzt stellt sicher, dass in dringenden Fällen eine Befundübermittlung auch sonn- und feiertags stattfindet.

(4) Der verantwortliche Einsender informiert unverzüglich die Eltern (Personensorgeberechtigte). Dabei ist auf die Notwendigkeit einer schnellen, fachkompetenten Abklärung und Weiterbetreuung ausdrücklich hinzuweisen. Datum und Uhrzeit der Befundübermittlung, der Informationsempfänger und das vereinbarte Vorgehen sind zu dokumentieren.

(5) Nicht pathologische Befunde werden dem Einsender schriftlich mitgeteilt. Die Eltern (Personensorgeberechtigten) werden ohne Vorliegen eines pathologischen Befundes nur auf ihre ausdrückliche Nachfrage vom verantwortlichen Einsender informiert.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

III. Genehmigung und Qualitätssicherung für Laborleistungen

§ 11 Genehmigung für Laborleistungen

(1) Laborleistungen nach dieser Richtlinie dürfen nur nach Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung erbracht und abgerechnet werden, in deren Gebiet der Laborarzt zur Teilnahme an der vertragsärztlichen Versorgung zugelassen oder ermächtigt ist. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass der beantragende Arzt seine fachliche Qualifikation nach § 12 nachweist und die Voraussetzungen nach § 13 für das Labor belegt, in dem er die Laborleistungen erbringen will.

(2) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass die Laborleistungen nach dieser Richtlinie in einem Labor erbracht werden, das die Voraussetzungen des § 13 erfüllt und der Arzt den Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 nachkommt.

(3) Die Genehmigung ist zu versagen, wenn trotz Vorliegens der in §§ 12 und 13 geforderten Nachweise erhebliche Zweifel an der qualitätsgesicherten Erbringung der Laborleistungen bestehen. Die Zweifel können sich insbesondere daraus ergeben, dass die Verpflichtungen zur Qualitätssicherung nach § 14 in erheblichem Umfang verletzt wurden oder die Laborleistungen aus derselben Blutprobe an verschiedenen Standorten erbracht werden sollen (Verbot des Probensplittings) und dadurch eine qualitätsgesicherte und zeitgerechte Erbringung der Laborleistungen nicht gewährleistet ist.

(4) Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung muss vor der Erteilung der Genehmigung und kann nach der Genehmigung die Labore nach vorheriger Anmeldung und mit Einverständnis eines das Hausrecht ausübenden Arztes begehen und auf das Vorliegen der Genehmigungsvoraussetzungen prüfen.

(5) Die Abrechnungsgenehmigung ist dem die Laborleistungen erbringenden Arzt zu entziehen, wenn
- die Genehmigungsvoraussetzungen nach Absatz 1 und 3 nicht mehr vorliegen,
- die Auflagen nach Absatz 2 nicht erfüllt werden oder
- das Einverständnis zur Praxisbegehung versagt wird.

(6) Vor dem Entzug der Genehmigung und vor der Ablehnung des Antrags auf Erteilung einer Abrechnungsgenehmigung ist der Arzt im Rahmen eines Kolloquiums anzuhören, und es soll eine angemessene Frist zur Beseitigung der Gründe für den Entzug der Abrechnungsgenehmigung gesetzt werden, die ein halbes Jahr nicht übersteigt. Satz 1 gilt nicht, wenn die Qualitätsmängel so gravierend sind, dass ein sofortiger Genehmigungsentzug geboten ist.

§ 12 Qualifikation des Laborarztes

(1) Die Erbringung der Laborleistungen nach dieser Richtlinie bedarf einer besonderen fachlichen Qualifikation des erbringenden Arztes, die sowohl spezielle Kenntnisse als auch Erfahrung in der Durchführung der Tandemmassenspektrometrie umfasst.

(2) Die besondere fachliche Qualifikation des Laborarztes gilt in der Regel als belegt, wenn er

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

a) die Gebietsbezeichnung für Laboratoriumsmedizin führen darf oder über die Fachkunde Laboruntersuchung oder die Zusatz-Weiterbildung fachgebundene Labordiagnostik verfügt und

b) seine persönliche Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien dadurch in geeigneter Weise belegt, dass er entweder

– die Erbringung von 20.000 Tandemmassenspektrometrien für das Jahr glaubhaft macht, welches dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgeht, oder

– die regelmäßige Erbringung von Tandemmassenspektrometrien über einen Zeitraum von zwei Jahren glaubhaft macht, welche dem vorgesehenen Tag der Genehmigung vorausgehen.

Bestehen Zweifel an der persönlichen Erfahrung in der Erbringung von Tandemmassenspektrometrien sollen diese im Rahmen eines Fachkolloquiums u. a. anhand der Beurteilung einer Fallsammlung geklärt werden.

§ 13 Anforderungen an die Labore

(1) Zur Optimierung der internen Qualitätssicherung und der Logistik des Screenings sowie der Wirtschaftlichkeit ist eine Mindestzahl von 50.000 untersuchter Erstscreeningproben innerhalb eines Jahres und in einem Labor Voraussetzung für die Teilnahme am Screening. Die zuständige Kassenärztliche Vereinigung kann die Frist für die Erfüllung der Mindestzahlen in der Anfangsphase einmal um höchstens ein Jahr verlängern.

(2) Das Labor muss für die durchzuführenden Untersuchungen mit den entsprechenden technischen Einrichtungen ausgestattet sein und über qualifiziertes Personal verfügen. Diese organisatorisch-apparativen Voraussetzungen gelten mit einer Akkreditierung für medizinische Laborleistungen durch die Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie (DACH) oder einem von der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung als gleichwertig anerkannten Akkreditierungsverfahren als belegt.

(3) Die Genehmigung ist unter der Auflage zu erteilen, dass das Labor, in dem die Laborleistungen erbracht werden sollen, die folgenden Leistungen erbringt:

- Versendung der Filterpapierkarten an die Leistungserbringer, für die das Labor Laborleistungen nach dieser Richtlinie erbringt und
- Erstellung und vierteljährliche Aktualisierung eines Verzeichnisses der nächsterreichbaren Zentren mit pädiatrischen Stoffwechselspezialisten oder Endokrinologen mit 24-stündiger Erreichbarkeit zur Information nach § 10 Abs. 1.

§ 14 Qualitätssicherung

(1) Die eineindeutige Zuordnung der Proben und der Ergebnisse ihrer Untersuchung zu dem jeweiligen Neugeborenen ist sicherzustellen.

(2) Die berufsrechtlichen Anforderungen an die persönliche Erbringung von

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Laborleistungen, insbesondere für die regelmäßige Überprüfung der ordnungsgemäßen Laborgerätewartung und -bedienung durch das Laborpersonal, die persönliche Erreichbarkeit und die persönliche Überprüfung der Plausibilität der erhobenen Laborparameter nach Abschluss des Untersuchungsganges im Labor, sind zu beachten. Auf die Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen wird hingewiesen.

(3) Es ist sicherzustellen, dass am Tage des Proben-Eingangs die Laboruntersuchung durchgeführt und pathologische Befunde übermittelt werden. Die Laborleistung ist an allen Tagen mit Posteingang (6-Tage-Woche) vorzuhalten.

(4) Die die Laborleistungen erbringenden Ärzte müssen im ersten Quartal jedes Jahres der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung einen Qualitätsbericht über ihre Leistungen nach dieser Richtlinie im vorangegangenen Jahr vorlegen. Der Bericht muss Angaben zu der untersuchten Zahl der Proben, der pathologischen Fälle, der Endbefunde, der Recall-Raten, Abnahme- und Versandzeiten und Angaben zur Befundübermittlung enthalten. Für die Leistungen innerhalb eines Labors kann ein gemeinsamer Bericht erstellt werden; die Angaben nach Satz 2 müssen aber auf den einzelnen Arzt zurückführbar sein. Die Kassenärztlichen Vereinigungen stellen diese Berichte den Krankenkassen und dem Gemeinsamen Bundesausschuss zur Verfügung.

§ 15 Dokumentation der Laborleistungen

(1) Die Laborleistungen sind auf dem Mustervordruck nach Anlage 4 der eingesandten Filterpapierkarte zu dokumentieren.

(2) Das Labor muss die Einhaltung der jeweils gültigen Datenschutzbestimmungen gewährleisten.

(3) Restblutproben sind unverzüglich nach Abschluss der Ringversuche zur Qualitätssicherung nach den Richtlinien der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen, spätestens jedoch nach 3 Monaten zu vernichten.

§ 16 Anpassung

Spätestens zwei Jahre nach In-Kraft-treten der Richtlinie soll der zuständige Unterausschuss des Gemeinsamen Bundesausschusses den Erfolg des erweiterten Neugeborenen-Screenings prüfen und erforderliche Änderungen der Bestimmungen empfehlen.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Anlage 3: Elterninformation

Liebe Eltern,

die Geburt Ihres Kindes liegt gerade hinter Ihnen. Die meisten Kinder kommen gesund zur Welt und bleiben es auch. Es gibt jedoch seltene angeborene Erkrankungen, die bei Neugeborenen noch nicht durch äußere Zeichen erkennbar sind. Diese Erkrankungen können bei ca. einem von 1.000 Neugeborenen auftreten. Unbehandelt können diese Erkrankungen zu Organschäden, körperlicher oder geistiger Behinderung führen. Um diese Erkrankungen zu erkennen, wird eine Früherkennungsuntersuchung für alle Neugeborenen angeboten (erweitertes Neugeborenen-Screening).

Warum werden Früherkennungsuntersuchungen durchgeführt?

Seltene angeborene Störungen des Stoffwechsels und der Organfunktion sollen rechtzeitig erkannt werden. Durch eine frühzeitige Behandlung möglichst bald nach der Geburt können die Folgen einer angeborenen Erkrankung dieser Kinder meist vermieden werden. Deshalb finden seit über 30 Jahren bei allen Neugeborenen Blutuntersuchungen statt. Diese Stoffwechseluntersuchung wurde nun wesentlich verbessert, weitere behandelbare Erkrankungen sind in die Untersuchung eingeschlossen worden.

Wann und wie wird untersucht?

Im Laufe des zweiten bis dritten Lebenstages (36. – 72. Stunde nach der Geburt), ggf. zusammen mit der zweiten Vorsorgeuntersuchung Ihres Kindes, der U2, werden wenige Blutstropfen (aus der Vene oder Ferse) entnommen, auf die dafür vorgesehene Filterpapierkarte getropft und nach dem Trocknen sofort zu einem Screeninglabor geschickt. Dort werden die Proben unverzüglich mit speziellen, sehr empfindlichen Untersuchungsmethoden untersucht.

Auf welche Krankheiten wird untersucht?

Hypothyreose, Adrenogenitales Syndrom (AGS), Biotinidasemangel, Galaktosämie, Phenylketonurie (PKU) und Hyperphenylalaninämie (HPA), Ahornsirupkrankheit (MSUD), Fettsäurestoffwechseldefekte (MCAD-Mangel, LCHAD-Mangel, VLCAD-Mangel), Carnitinzyklusdefekte, Glutaracidurie Typ I, Isovalerianacidämie (Krankheiten nachfolgend beschrieben).

In der Summe findet man bei ungefähr einem von 1.000 Neugeborenen eine angeborene Erkrankung. In den meisten der betroffenen Familien gab es vorher noch nie derartige Erkrankungen. Da die betroffenen Kinder bei der Geburt noch völlig gesund erscheinen können, ist das Neugeborenenscreening wichtig, um die Kinder rechtzeitig vor schweren Erkrankungen und deren Folgen, wie z. B. Störungen der geistigen und körperlichen Entwicklung zu bewahren.

Aus dieser Untersuchung allein lassen sich keine Aussagen über familiäre Risiken ableiten.

Wer erfährt das Testergebnis?

In jedem Falle erhält der Einsender der Blutprobe (Arzt in der Geburtsklinik, Hebamme) innerhalb weniger Tage einen schriftlichen Befund vom Screeninglabor. In dringenden Fällen wird zusätzlich direkt mit den Eltern Kontakt aufgenommen. Geben Sie deshalb für die Testkarte Ihre Telefonnummer und Ihre Anschrift an, unter der Sie in den ersten Tagen nach der Geburt erreichbar sein werden. Früherkennung und Frühbehandlung für betroffene Neugeborene sind nur möglich, wenn alle Beteiligten – Eltern, Klinik bzw. Kinderarzt und Screeninglabor – ohne Zeitverlust zusammenarbeiten, damit die Untersuchungsergebnisse rechtzeitig erhoben und kontrolliert werden.

Was bedeutet das Testergebnis?

Das Ergebnis eines Screening-Testes ist noch keine ärztliche Diagnose. Mit dem Testergebnis können entweder die betreffenden untersuchten Störungen weitgehend ausgeschlossen werden, oder eine weitere diagnostische Untersuchung bei Verdacht auf eine Erkrankung erforderlich machen, z. B. durch eine Wiederholung des Testes. Eine Wiederholung eines Testes kann aber auch notwendig sein, wenn z. B. der Zeitpunkt der Blutabnahme nicht optimal war.

Können diese Krankheiten geheilt werden?

Alle genannten Stoffwechseldefekte und endokrinen Störungen sind angeboren und können deshalb nicht geheilt werden. Jedoch können die Auswirkungen dieser angeborenen Störungen mit einer entsprechend frühzeitigen Behandlung vermieden oder zumindest vermindert werden. Die Behandlung besteht in einer Spezialdiät und/oder in der Einnahme von bestimmten Medikamenten. Stoffwechselspezialisten stehen für die Beratung und Betreuung im Verdachts- oder Krankheitsfall zur Verfügung.

Die Teilnahme am Neugeborenenscreening ist freiwillig. Die Kosten der Untersuchung werden von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Das Ergebnis der Untersuchung unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht. Die Testkarten werden nach einem Zeitraum von 3 Monaten vernichtet.

Ihr Einverständnis umfasst nur die oben genannten Zielerkrankungen.

Wir sind mit der Untersuchung einverstanden.

Datum, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Adrenogenitales Syndrom

Hormonstörung durch Defekt der Nebennierenrinde: Vermännlichung bei Mädchen, möglicher tödlicher Verlauf bei Salzverlustkrisen. Behandlung durch Hormongaben (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in K

Anlage 3: Elterninformation

Ahornsirupkrankheit
Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/200.000 Neugeborene).

Biotinidasemangel
Defekt im Stoffwechsel des Vitamins Biotin: Hautveränderungen, Stoffwechselkrisen, geistige Behinderung, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Biotingabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

Carnitinstoffwechseldefekte
Defekt im Stoffwechsel der Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/100.000 Neugeborene).

Galaktosämie
Defekt im Verstoffwechseln von Milchzucker: Erblindung, körperliche und geistige Behinderung, Leberversagen, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/40.000 Neugeborene).

Glutaracidurie Typ I
Defekt im Abbau von Aminosäuren: bleibende Bewegungsstörungen, plötzliche Stoffwechselkrisen. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

Hypothyreose
Angeborene Unterfunktion der Schilddrüse: Schwere Störung der geistigen und körperlichen Entwicklung. Behandlung durch Hormongabe (Häufigkeit ca. 1/4.000 Neugeborene).

Isovalerianacidämie
Defekt im Abbau von Aminosäuren: geistige Behinderung, Koma. Behandlung durch Spezialdiät und Aminosäuregabe (Häufigkeit ca. 1/50.000 Neugeborene).

LCHAD-, VLCAD-Mangel
Defekt im Stoffwechsel von langkettigen Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, Muskel- und Herzmuskelschwäche, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Spezialdiät, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/80.000 Neugeborene).

MCAD-Mangel
Defekt bei der Energiegewinnung aus Fettsäuren: Stoffwechselkrisen, Koma, möglicher tödlicher Verlauf. Behandlung durch Carnitingabe, Vermeiden von Hungerphasen (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

Phenylketonurie
Defekt im Stoffwechsel der Aminosäure Phenylalanin: Krampfanfälle, Spastik, geistige Behinderung. Behandlung durch Spezialdiät (Häufigkeit ca. 1/10.000 Neugeborene).

Hinweis:
Nicht bei allen oben genannten Erkrankungen kann die rechtzeitige Behandlung Krankheitsfolgen vollständig verhindern. Eine umgehende Behandlung ermöglicht dem betroffenen Kind in den meisten Fällen eine normale Entwicklung.

ERWEITERTES NEUGEBORENENSCREENING

Elterninformation
zur Früherkennung
von angeborenen
Stoffwechseldefekten und endokrinen
Störungen
bei Neugeborenen

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in K

Anlage 4: Filterpapierkarte (§ 9 Abs. 2):

1. Screeningdokumentation (vom Einsender zu dokumentieren)

a) bei allen Blutproben
- Art der Probenentnahme (Erst-, Zweit- oder Kontrollprobe),
- Stammdaten des Kindes,
- Datum und Uhrzeit der Geburt,
- Geburtenbuch-Nummer,
- Telefonnummern, unter denen die Eltern (Personensorgeberechtigten) zum Zeitpunkt der voraussichtlichen Befundübermittlung zu erreichen sind,
- Adresse und Telefonnummer des Einsenders (Krankenhaus, einsendender Arzt, Hebamme),
- Datum und Uhrzeit der Probenentnahme,
- Name des verantwortlichen Einsenders,
- Name des Probenentnehmers (wenn abweichend vom Einsender),
- Kostenträger,
- Angabe des Gestationsalters und des Geburtsgewichts,
- Kennzeichnung von Mehrlingen,
- Angaben zu parenteraler Ernährung (ja/nein),
- Angaben zu Transfusion, Kortikosteroidgabe, Dopamingabe,
- Besonderheiten, wie positive Familienanamnese, bei Zweitscreening: Nummer der Erstscreeningkarte und
- Angabe der EBM-Ziffer der Laboruntersuchung.

b) bei Kontrollproben zusätzlich:
- Ergebnis des Erstbefundes
- Pädiatrischer Stoffwechselspezialist oder Endokrinologe, zu dem Kontakt aufgenommen wurde

2. Laborleistungen (vom Labor auszufüllen)

a) bei allen Blutproben:
- Datum und Uhrzeit des Zugangs,
- das Befundergebnis,
- interne Dokumentationsnummer des Labors (für die Zwecke interner Qualitätssicherung und der Beweissicherung), und

b) bei auffälligen Befunden:
- Zeitpunkt und Empfänger der fernmündlichen Befundübermittlung
- Angaben zur Beratung / Besonderheiten (Freifeld)

c) bei Kontrollprobe zusätzlich:
- Bestätigung des Erstbefundes
- Unterrichtung des bereits kontaktierten pädiatrischen Stoffwechsel-spezialisten oder Endokrinologen in dringenden Fällen

Diese Richtlinien Version ist nicht mehr in Kraft.

Anlage 5
(zu Abschnitt B Nr. 3 der Kinder-Richtlinien)

Durchführungsempfehlungen für die sonographische Untersuchung der Säuglingshüfte zur Früherkennung der Hüftgelenksdysplasie und -luxation

1. Qualifikation des Arztes für die Durchführung der Hüftgelenksonographie

Ärzte, die Leistungen der sonographischen Screening-Untersuchungen von Säuglingshüften in der vertragsärztlichen Versorgung erbringen und abrechnen, müssen die in der Ultraschall-Vereinbarung gemäß § 135 Abs. 2 SGB V in der jeweils geltenden Fassung festgelegten Qualifikationsvoraussetzungen zur Durchführung von Untersuchungen in der Ultraschalldiagnostik erfüllen.

2. Ärztliche Zusammenarbeit

Sofern der mit der Früherkennungsuntersuchung befaßte Arzt die sonographische Untersuchung der Hüftgelenke nicht selbst ausführt, soll er die Überweisung des Kindes an einen an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Arzt mit der unter Nr. 1 angegebenen Qualifikation veranlassen. Dieser hat den überweisenden Arzt unverzüglich über das Ergebnis der hüftsonographischen Untersuchung zu unterrichten, um die gegebenenfalls erforderlichen therapeutischen und/oder diagnostischen Maßnahmen rechtzeitig einzuleiten.

3. Ablauf der Untersuchungen

Die hüftsonographische Screening-Untersuchung bei Säuglingen wird in der 4. - 5. Lebenswoche in zeitlichem Zusammenhang mit der dritten Früherkennungsuntersuchung durchgeführt. Dadurch soll sichergestellt werden, dass im Falle einer klinisch noch unauffälligen Dysplasie eine eventuell notwendige Therapie vor der 6. Lebenswoche einsetzt, um so das spätere Auftreten einer Hüftgelenksluxation zu verhindern.

Die Hüftsonographie soll als statische und gegebenenfalls dynamische Untersuchung entsprechend dem derzeit von den Fachgesellschaften empfohlenen Verfahren (z. B. Verfahren nach GRAF) durchgeführt werden.

Die Bilddokumentation soll als Darstellung in der Standardebene erfolgen (Darstellung des Unterrandes des Ossilium, Darstellung der korrekten Schnittebene am Pfannendach und Darstellung des

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.

Labrum acetabulare). Die Winkelbefunde (alpha-Winkel) sind auf der Grundlage der Auswertung jeweils eines Bildes pro Gelenkseite zu ermitteln.

Ergeben sich aus der jeweiligen Anamnese, dem klinischen oder sonographischen Befund Konsequenzen für das weitere diagnostische und/oder therapeutische Vorgehen, sollen dabei die aktuellen Empfehlungen der zuständigen Fachgesellschaften beachtet werden.

4. Dokumentation

Die Dokumentation der erhobenen anamnestischen, klinischen und sonographischen Befunde erfolgt auf einem gesonderten Erhebungsbogen, der Bestandteil des Untersuchungsheftes für Kinder ist.

Insbesondere sind folgende Risikomerkmale und Befunde zu dokumentieren:

Risiken aus Anamnese und allgemeinem Befund
- Geburt aus Beckenendlage
- Hüftgelenksluxationen bzw. Hüftgelenksdysplasie in der Familie
- Stellungsanomalien bzw. Fehlbildungen (insbesondere der Füße)

Klinische Zeichen
- Instabilität des Hüftgelenks (Grad I - IV nach TÖNNIS)
- Abspreizhemmung

Hüftsonographische Befunde
- Hüfttyp nach GRAF
- alpha-Winkel auf jeder Gelenkseite

Darüber hinaus sollen die gegebenenfalls veranlassten diagnostischen und/oder therapeutischen Konsequenzen angegeben werden.

Diese Richtlinien-Version ist nicht mehr in Kraft.